



Available online at  
**ScienceDirect**  
[www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

Elsevier Masson France  
**EM|consulte**  
[www.em-consulte.com](http://www.em-consulte.com)



Congrès Français de Psychiatrie

## Biologie, psychopathologie, recherche

### Conférence

C4

#### Why don't you make an effort? Computational dissection of motivation disorders

M. Pessiglione

Institut du cerveau et de la moelle épinière, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris, France

E-mail address: [mathias.pessiglione@gmail.com](mailto:mathias.pessiglione@gmail.com)

Apathy can be defined as a reduction of goal-directed behavior. It is frequently observed in psychiatric and neurological diseases, and presently assessed using clinical questionnaires. To understand the neural dysfunction underlying apathy, it is necessary to decompose this syndrome into elementary computational processes. A key distinction is that of costs and benefits: apathy can result either from hyposensitivity to potential rewards or from hypersensitivity to potential efforts. In this talk, I will present a behavioral paradigm that implements the conflict between effort and reward in humans, the crucial feature being that payoff is proportional to the energy expended. As suggested by model-based analyses of neuro-imaging and patient studies, such a paradigm might provide some insights into the brain mechanisms underlying normal and deficient motivation, as well as treatment effects. For instance, dopamine agonists appeared to increase reward attractiveness, whereas serotonin reuptake inhibitors seemed to alleviate effort costs.

*Disclosure of interest* The author declares that he has no conflicts of interest concerning this article.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.eurpsy.2014.09.319>

### Posters

P010

#### Recherche de mutation rare du trouble bipolaire de type I : étude familiale en Algérie

A. Dahdouh<sup>1,\*</sup>, F. Bena<sup>2</sup>, J. Prados<sup>2</sup>, M. Taleb<sup>3</sup>, A. Malafosse<sup>2</sup>

<sup>1</sup> CHU Oran, Oran, Algérie

<sup>2</sup> HUG, Genève, Suisse

<sup>3</sup> CHI, Vernon, France

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [aichadahdouh@gmail.com](mailto:aichadahdouh@gmail.com) (A. Dahdouh)

De nombreuses études ont affirmé l'association significative des Copy Number Variants (CNVs) aux troubles psychotiques et de l'humeur, remettant en question l'hypothèse « maladie commune-variants communs » pour un modèle « maladie commune-variants rares » [1]. Par ailleurs, plusieurs études ont montré l'association de même CNVs à des pathologies différentes telles que l'autisme, le trouble bipolaire, le retard mental ou l'épilepsie, ce qui suggère un effet pléiotropique de ces mutations qui pourrait conduire à reconsidérer la nosologie actuelle. Enfin, certains de ces CNVs apparaîtraient de novo, mais il existe peu d'études familiales, et aucune effectuée sur des pedigrees étendus pour préciser les relations génotype-phénotype au sein des familles [2]. Dans ce travail nous avons étudié une famille consanguine multi-générationnelle et multiplexe pour le phénotype de trouble bipolaire de type I et de schizophrénie ; identifiée dans la région de Tlemcen au nord ouest de l'Algérie. Une recherche pangénomique de CNVs utilisant le Kit 44K Agilent Human Genome CGH Microarray, a été achevée pour quatre sujets dont deux atteints et deux sains. Cette analyse a permis de mettre en évidence la duplication 16p13.33 en position 3863532-3927262 (Hg19), qui présente un caractère de novo chez une patiente, car absente chez ses deux parents. La duplication de la région chromosomique 16p13.3 affectant le gène *CREBBP* dont la délétion et/ou la mutation est incriminée dans le syndrome de Rubinstein-Taybi est actuellement décrite dans une entité syndromique regroupant dysmorphie de la face, retard mental léger à moyen, croissance normale, arthrogrypose, anomalies orthopédiques des extrémités surtout des mains et des anomalies de développement cardiaque, génital et oculaire [3]. Ce CNV n'a jamais été décrit précédemment dans le phénotype de trouble bipolaire ; dans ce travail nous présentons une nouvelle description génotype-phénotype d'une dup16p13.33 de novo, dans le trouble bipolaire type I.

*Mots clés* CREBBP ; CNV ; Duplication ; Syndrome de Rubinstein-Taybi ; Trouble bipolaire type I

*Déclaration d'intérêts* Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

#### Références

- [1] Bassett AS, Costain G, Fung WL, Russell KJ, Pierce L, Kapadia R, et al. Clinically detectable copy number variations in a Canadian catchment population of schizophrenia. *J Psychiatr Res* 2010;44(15):1005–9. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpsychires.06.013.2010>.
- [2] Dahdouh-Guermouche A, et al. Consanguinité, schizophrénie et troubles bipolaires. AMP; 2013.
- [3] Bénédicte Demeer, et al. *Eur J Med Gen* 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/j.eurpsy.2014.09.320>